

# 5

## 内分泌疾患

1

### 目次

1. 疾患群の概要
2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」および「対象基準」について  
表1 対象疾病一覧  
表2 疾病の状態の程度と対象基準
3. 申請時の注意点—疾患群内共通—
4. 申請時の注意点—疾患個別—

2

# 1. 疾患群の概要

下垂体、甲状腺、副甲状腺、副腎、性腺、膵臓などの内分泌臓器のホルモン産生や受容体の異常、性染色体異常症、成長・成熟障害を伴う先天性症候群、内分泌関連腫瘍性疾患などが含まれる。成長・成熟に密接に関連する疾患群である。

3

## 2. 「対象疾病」「疾病の状態の程度」 および「対象基準」について

- 対象となる疾病名（対象疾病：表1）と、対象となる範囲（疾病の状態の程度：表2）は、厚生労働省告示で定められている。
- 小児慢性特定疾病対策による医療費助成の対象は、対象疾病であり、かつ、「疾病の状態の程度」に該当する場合である。
- 一部の対象疾病では、告示における「疾病の状態の程度」について、厚生労働省通知により、運用の際の解釈（運用解釈）が示されている場合がある。各自治体での認定審査は、両者に基づいて行われる。
- 本スライドでは「疾病の状態の程度」と、これに運用解釈を反映させた「対象基準」を表2に示す。

4

# 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
下垂体機能低下症	1	先天下垂体機能低下症	内A	尿崩症	11	中枢性尿崩症	内B
	2	後天下垂体機能低下症	内A		12	口渇中枢障害を伴う高ナトリウム血症（本態性高ナトリウム血症）	内B
下垂体性巨人症	3	下垂体性巨人症	内B		13	腎性尿崩症	内B
先端巨大症	4	先端巨大症	内B	中枢性塩喪失症候群	14	中枢性塩喪失症候群	内B
成長ホルモン分泌不全性低身長症	5	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	内A	甲状腺機能亢進症	15	バセドウ（Basedow）病	内B
	6	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	内A	16	甲状腺機能亢進症（バセドウ（Basedow）病を除く。）	内B	
成長ホルモン不応性症候群	7	インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症	内B	甲状腺機能低下症	17	異所性甲状腺	内B
	8	成長ホルモン不応性症候群（インスリン様成長因子1（IGF-1）不応症を除く。）	内B	18	無甲状腺症	内B	
高プロラクチン血症	9	高プロラクチン血症	内B	19	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）	内B	
抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	10	抗利尿ホルモン（ADH）不適切分泌症候群	内B	20	17から19までに掲げるもののほか、先天性甲状腺機能低下症	内B	

本講座では、便宜上、対象基準にアルファベット名をつけて、表1と表2を対応させている。対象基準の詳細は、後のスライド表2を確認のこと。

# 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類		細分類		大分類		細分類	
甲状腺機能低下症	21	橋本病	内B	偽性副甲状腺機能低下症	31	偽性偽性副甲状腺機能低下症	内C
	22	萎縮性甲状腺炎	内B		32	偽性副甲状腺機能低下症（偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。）	内C
	23	21及び22に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症	内B	クッシング（Cushing）症候群	33	クッシング（Cushing）病	内B
甲状腺ホルモン不応症	24	甲状腺ホルモン不応症	内B	34	異所性副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）産生症候群	内B	
腺腫様甲状腺腫	25	腺腫様甲状腺腫	内B	35	副腎腺腫	内B	
副甲状腺機能亢進症	26	副甲状腺機能亢進症	内C	36	副腎皮質結節性過形成	内B	
副甲状腺機能低下症	27	副甲状腺欠損症	内C	37	33から36までに掲げるもののほか、クッシング（Cushing）症候群	内B	
	28	副甲状腺機能低下症（副甲状腺欠損症を除く。）	内C	慢性副腎皮質機能低下症	38	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症	内B
自己免疫性多内分泌腺症候群	29	自己免疫性多内分泌腺症候群 1型	内C	39	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）不応症	内B	
	30	自己免疫性多内分泌腺症候群 2型	内B	40	先天性副腎低形成症	内B	

# 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病				対象疾病					
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	
慢性副腎皮質機能低下症	41 グルココルチコイド抵抗症	内B	先天性副腎過形成症	51 3β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	内B	思春期早発症	57 ゴナドトロピン依存性思春期早発症	内B	
	42 38から41までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症（アジソン（Addison）病を含む。）	内B		52 11β-水酸化酵素欠損症	内B		58 ゴナドトロピン非依存性思春期早発症	内B	
アルドステロン症	43 アルドステロン症	内B		53 17α-水酸化酵素欠損症	内B		エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	59 エストロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	内B
見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	44 見かけの鉱質コルチコイド過剰症候群（AME症候群）	内B		54 21-水酸化酵素欠損症	内B			アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）	60 アンドロゲン過剰症（ゴナドトロピン依存性思春期早発症及びゴナドトロピン非依存性思春期早発症を除く。）
	リドル（Liddle）症候群	45 リドル（Liddle）症候群		内B	55 P450酸化還元酵素欠損症		内B		
低アルドステロン症	46 低レニン性低アルドステロン症	内B			56 50から55までに掲げるもののほか、先天性副腎過形成症		内B		
	47 アルドステロン合成酵素欠損症	内B							
	48 46及び47に掲げるもののほか、低アルドステロン症	内B							
偽性低アルドステロン症	49 偽性低アルドステロン症	内B							
先天性副腎過形成症	50 リポイド副腎過形成症	内B							

# 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病				対象疾病				
大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準	大分類	細分類	対象基準
低ゴナドトロピン性性腺機能低下症	61 カルマン（Kallmann）症候群	内B	性分化疾患	71 68から70までに掲げるもののほか、46, XY性分化疾患	内B	消化管ホルモン産生腫瘍	73 VIP産生腫瘍	内B
	62 低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン（Kallmann）症候群を除く。）	内B		72 46, XX性分化疾患	内B		74 ガストリノーマ	内B
高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	63 精巣形成不全	内D	グルカゴノーマ	75 カルチノイド症候群	内B	高インスリン血性低血糖症	77 インスリノーマ	内E
	64 卵巣形成不全	内D		76 グルカゴノーマ	内B		78 先天性高インスリン血症	内E
	65 63及び64に掲げるもののほか、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症	内B		79 77及び78に掲げるもののほか、高インスリン血性低血糖症	内E		ビタミンD依存性くる病	80 ビタミンD依存性くる病
性分化疾患	66 卵精巢性性分化疾患	内B						
	67 混合性性腺異形成症	内B						
	68 5α-還元酵素欠損症	内B						
	69 17β-ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症	内B						
	70 アンドロゲン不応症	内B						

# 表1 対象疾病一覧（内分泌疾患）

対象疾病			対象基準	対象疾病			対象基準
大分類	細分類			大分類	細分類		
ビタミンD抵抗性骨軟化症	81	ビタミンD抵抗性骨軟化症	内C	内分泌疾患を伴うその他の症候群	91	ヌーナン（Noonan）症候群	内A
原発性低リン血症性くる病	82	原発性低リン血症性くる病	内C		92	バルデー・ビードル（Bardet-Biedl）症候群	内B
脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	83	脂肪異栄養症（脂肪萎縮症）	内B				
多発性内分泌腫瘍	84	多発性内分泌腫瘍1型（ウェルマー（Wermer）症候群）	内F				
	85	多発性内分泌腫瘍2型（シップル（Sipple）症候群）	内F				
	86	84及び85に掲げるもののほか、多発性内分泌腫瘍	内F				
多嚢胞性卵巣症候群	87	多嚢胞性卵巣症候群	内B				
内分泌疾患を伴うその他の症候群	88	ターナー（Turner）症候群	内A				
	89	プラダー・ウィリ（Prader-Willi）症候群	内A				
	90	マッキューン・オルブライト（McCune-Albright）症候群	内B				

9

# 表2 疾病の状態の程度と対象基準（内分泌疾患）

疾病の状態の程度	対象基準	
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ただし、成長ホルモン治療を行う場合には、備考に定める基準を満たすものに限る。	同左	内A
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合	治療で補充療法、機能抑制療法その他薬物療法のいずれか1つ以上を行っている場合	内B
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合。ビタミンDの維持療法を行っている場合も対象とする。	同左	内C
治療で補充療法を行っている場合	同左	内D
治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法又は胃瘻、持続経鼻栄養等の栄養療法のいずれか一つ以上を行っている場合	同左	内E
手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合	同左	内F

10

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 包括的病名の選択について

「〇〇から●●までに掲げるもののほか、・・・」といった形式の包括的病名を選択する際は、具体的な確定診断名を別途記載しなければならない。

#### 性別の記入について

性分化疾患等で性の決定を保留している場合は、医療意見書の性別欄において、男女の選択を行わず、性別未決定と記載する。

11

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 成長ホルモン治療について

小児慢性特定疾病対策により  
成長ホルモン治療に対する  
医療費助成がある疾病

下垂体機能低下症

成長ホルモン分泌不全性低身長症

ターナー症候群

プラダー・ウィリ症候群

ヌーナン症候群

軟骨異栄養症（軟骨無形成・軟骨低形成）

腎機能低下による低身長

- 左に掲げる疾病および疾病に対する治療による低身長を認め、かつ別途定められた基準を満たす場合、成長ホルモン治療に対する医療費助成を受けることができる。医療費助成の申請を行う場合には、当該疾患の医療意見書の他に、「**成長ホルモン治療用意見書**」が必要である。
- 成長ホルモン治療に対する当該事業の医療費助成制度を新規に申請する場合は、他の施策を利用してすでに治療が開始されている症例に対しても、**当該制度の開始基準**が適用される。初回治療から当該制度を利用することが望ましい。

※ 成長ホルモン治療に関する詳細は、別講座「**成長ホルモン治療**」等を参照すること。

12

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 成長ホルモン治療について

疾病名	認定基準（開始基準）におけるGH分泌刺激試験の基準
成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）	2種以上のGH分泌刺激試験の全ての結果で低反応（※症候性低血糖がある場合は1種以上）
下垂体機能低下症（先天性、後天性）	1種以上のGH分泌刺激試験の全ての結果で低反応
成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）	

- 成長ホルモン分泌刺激試験の結果を必須とする上記の疾患については、定められた数（2種以上ないし1種以上）の試験を実施し、**全ての結果で**基準を満たす必要がある。申請に必要な負荷試験に、GHRP-2負荷試験による結果を用いることができる。
- 試験結果は申請日より遡って2年以内に実施したもののみ有効である。

※ 成長ホルモン治療に関する詳細は、別講座「[成長ホルモン治療](#)」等を参照すること。

13

### 3. 申請時の注意点—疾患群内共通—

#### 成長ホルモン治療について

- 小児慢性特定疾病対策における成長ホルモン治療に対する医療費助成には、終了基準が設けられている。
- 成長ホルモン治療の医療費助成を中断した際には、再開時に開始基準が再度適用される。
- 成長ホルモン治療の基準の一つである「年間成長速度」について、治療開始からの期間により取扱いが異なるので注意する。
- 継続申請の初年度に際しては、意見書作成時の治療期間が6か月未満の場合は「年間成長速度」が正確に判定できないため、継続基準を満たしていない場合も、医療費助成の継続を承認して差し支えない。

※ 成長ホルモン治療に関する詳細は、別講座「[成長ホルモン治療](#)」等を参照すること。

14

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 成長ホルモン分泌不全性低身長症

- 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）」における「脳の器質的原因」には、下垂体低形成による場合を含む。
- 「成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）」においては、小児慢性特定疾病対策による医療費助成を受けられるのは、身長が  $-2.5$  SD 以下の症例に限られる。保険適用とは異なることに注意する。

15

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### バセドウ病

バセドウ病に対し外科的手術を行った結果、甲状腺機能低下症となり薬物治療を必要とする場合、新規又は更新時の医療意見書の疾病名は、「バセドウ病」ではなく、告示疾病名「25及び26に掲げるもののほか、後天性甲状腺機能低下症」を選択すること（医療費助成の対象疾病名の変更）。なおバセドウ病に対する外科治療を行っている旨を記載すること。

16



## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 思春期早発症

思春期早発症の定義は、  
女子では7.5 歳未満で乳房発育が起こり思春期の身体兆候が進行する場合、男子では9 歳未満で精巣、陰茎、陰囊等に明らかな発育が起こり思春期の身体兆候が進行する場合、と  
厚生労働省研究班（厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業 間脳下垂体機能障害に関する調査研究班）による定義と共通化されている。

17

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 多発性内分泌腫瘍

「疾病の状態の程度」において「手術を実施し、かつ、術後も治療が必要な場合」と定められていることから、申請に際しては、医療意見書にホルモン補充療法等を行うことが明記されていなければならない。

18

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### 21-水酸化酵素欠損症

治療中に卵巣機能に関する経過観察が行われた場合、その経過観察に係る診療は、原疾病（21-水酸化酵素欠損症）の治療の一環であることから、医療費助成の対象としても差し支えない。また原疾病（21-水酸化酵素欠損症）に付随する疾病や病態について、複数の医療機関にかかる場合であってもこの取扱いに変更はない。

19

## 4. 申請時の注意点—疾患個別—

### プラダー・ウィリ症候群

糖尿病を予防するための食事療法又は生活指導のみを行っており、薬物療法を行っていない場合には医療費助成の対象とはならない。

以上で本講座は終了です。

20